



УТВЕРЖДАЮ

Директор колледжа ЧПОУ «КСТМ»



_____ А.А. Батрак

«01» __ 04__ 2024 г.

**Оценочные материалы/фонд оценочных средств
по дисциплине**

ОП 06

(код по учебному плану)

Генетика с основами медицинской генетики

(наименование дисциплины)

Специальность: 34.02.01

(код)

Сестринское дело

(наименование специальности)

Квалификация выпускника: Медицинская сестра/ Медицинский брат

Нормативный срок обучения: _____ 2 года 10 месяцев _____

Форма обучения: _____ очная _____

Год начала подготовки 2024 г.

2024 г.

Оценочные материалы/фонд оценочных средств учебной дисциплины разработаны на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее – СПО) 34.02.01. Сестринское дело от 4 июля 2022 г. N 527

Организация разработчик: Частное профессиональное образовательное учреждение «Колледж современных технологий и медицины»

Рассмотрены и одобрены:

ПЦК Естественно-научного профиля и ПЦК Технологического профиля
Протокол № 5 от «01» апреля 2024 г

СОДЕРЖАНИЕ

1.	ПАСПОРТ КОМПЛЕКТА ОЦЕНОЧНОЙ ДОКУМЕНТАЦИИ	4
2.	ТЕКУЩИЙ КОНТРОЛЬ.....	7
	3.1. 1.Типовые задания для оценки знаний	7
3.	ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ	10
3.1.	Вопросы для подготовки к дифференцированному зачёту:	10
	<i>(форма промежуточной аттестации)</i>	10
3.2.	Процедура проведения __дифференцированный зачёт _	10
	<i>(форма промежуточной аттестации)</i>	11
4	ОСОБЕННОСТИ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ ..	11
	Приложение	12

1. ПАСПОРТ КОМПЛЕКТА ОЦЕНОЧНОЙ ДОКУМЕНТАЦИИ

1.1. Оценочные средства предназначены для оценки результатов освоения дисциплины «ОП 06 Генетика с основами медицинской генетики».

Формой промежуточной аттестации по дисциплине является дифференцированный зачёт.

Оценочные материалы разработаны на основании:

- образовательной программы по специальности 34.02.01. Сестринское дело;
- рабочей программы дисциплины «ОП 06 Генетика с основами медицинской генетики».

1.2. Требования к результатам освоения дисциплины

Результатом освоения дисциплины являются знания и умения, а также общие и профессиональные компетенции:

Знания:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.

Умения:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней

Общие компетенции: ОК 01, ОК 02, ОК 03.

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам

ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности

ОК 03 Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

Профессиональные компетенции: ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.

ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.

ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента.

ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.

ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.

ПК 4.4. Обучать пациента (его законных представителей) и лиц, осуществляющих уход, приемам ухода и самоухода.

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.

ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.

Личностные результаты реализации программы воспитания: ЛР 7, ЛР 9

ЛР 7 Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.

ЛР 9 Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.

1.3. Показатели и критерии оценивания результатов освоения дисциплины

Приобретенные знания, умения	ПК, ОК, ЛР	Основные показатели оценки результата	Критерии оценки	Наименование оценочных средств	
				Текущий контроль	Промежуточная аттестация
1	2	3	4	5	6
<p>Знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> - биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию. 	<p>ОК 01, ОК 02, ОК 03. ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9</p>	<p>Оценка в рамках текущего контроля: демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний</p>	<ul style="list-style-type: none"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>- Текущий контроль в форме фронтального и индивидуального опроса, тестирование, оценка результатов выполнения практической работы упражнений Дифференцированный зачет</p>	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий, Дифференцированный зачет</p>
<p>Умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> - биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию. 		<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов;</p> <ul style="list-style-type: none"> - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий Дифференцированный зачет</p>	

1.4. Условия проведения текущего контроля и промежуточной аттестации

Каждая форма промежуточного контроля включает в себя теоретические вопросы, позволяющие оценить уровень освоения студентами знаний и практические задания, выявляющие степень сформированности умений и навыков.

Оценивание знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности носит комплексный, системный характер – с учетом как места дисциплины в структуре образовательной программы, так и содержательных и смысловых внутренних связей.

Устное обсуждение проходит на занятии по вопросам, не предоставленным для подготовки ранее, и рассчитано на выявление объема знаний по определенному разделу, теме, проблеме.

К критериям оценки уровня подготовки обучающегося относятся:

- уровень освоения обучающимся материала, предусмотренного учебной программой по дисциплине;
- умения обучающимся использовать теоретические знания при выполнении практических заданий;
- уровень сформированности общих и профессиональных компетенций;
- обоснованность, четкость, краткость изложения ответа при соблюдении принципа полноты его содержания.

Дополнительным критерием оценки уровня подготовки обучающегося может являться результат научно-исследовательской, проектной деятельности, промежуточная оценка портфолио обучающегося.

При проведении ДЗ по дисциплине уровень подготовки обучающихся оценивается в баллах: «5» («отлично»), «4» («хорошо»), «3» («удовлетворительно»), «2» («неудовлетворительно»). Дифференцированный зачет проводится в соответствии с графиком учебного процесса учебного плана за счет времени, отводимого на освоение учебной дисциплины. Примерное задание ДЗ в Приложении.

2. ТЕКУЩИЙ КОНТРОЛЬ

Текущий контроль проводится на практических занятиях и включает в себя оценку знаний и умений, компетенций обучающихся.

Формы проведения текущего контроля:

- 1 устный опрос, письменный опрос (может быть проведен в форме тестирования),
- 2 выполнение практических работ при проведении практических занятий,

Оценочное средство 1.1

для проведения текущего контроля в форме опроса

Теоретические вопросы для устного и(или) письменного опроса для оценки знаний в ходе текущего контроля. Критерии оценки оценочного средства 1.1 для проведения текущего контроля в форме опроса

3.1. 1. Типовые задания для оценки знаний

Устные вопросы:

1. Генетика человека как наука. Разделы генетики.
2. Методы генетики.
3. Человек как генетический объект.
4. Ядро клетки. Кариотип человека.
5. Клеточный цикл. Митоз. Роль нарушения механизмов митоза в наследственной патологии.
6. Мейоз. Роль нарушения механизмов мейоза в наследственной патологии.
7. Гаметогенез.
8. Состав и строение ДНК.
9. Репликация и репарация ДНК.

10. РНК. Виды РНК.
11. Структура гена. Виды генов.
12. Синтез белка.
13. Регуляция деятельности генов.
14. Характеристика понятий: генотип, фенотип, признак, среда, ген, аллель, локус, доминантный, рецессивный, гомозиготный, гетерозиготный.
15. Законы Менделя.
16. Доминантные и рецессивные признаки человека.
17. Взаимодействие аллельных генов (неполное доминирование, летальные гены, множественный аллелизм, кодоминирование, плейотропные гены).
18. Взаимодействие неаллельных генов (эпистаз, комплементарность, полимерия).
19. Хромосомная теория Т.Моргана.
20. Сцепленные гены, кроссинговер.
21. Половые хромосомы. Сцепление с полом.
22. Аутомное доминантное и рецессивное наследование.
23. Х-сцепленное доминантное и рецессивное наследование.
24. У- сцепленное наследование.
25. Митохондриальная наследственность
26. Изменчивость. Виды изменчивости.
27. Модификационная изменчивость. Норма реакции и фенкопии
28. Мутагенез. Виды мутагенов.
29. Механизм мутагенеза
30. Виды мутагенеза
31. Геномные мутации
32. Хромосомные мутации
33. Генные мутации
34. Принципы клинической диагностики наследственной патологии.

Критерии и нормы оценки устных ответов

«5»	за глубокое и полное овладение содержанием учебного материала, в котором обучающиеся легко ориентируются, за умение связывать теорию с практикой, высказывать и обосновывать свои суждения. Отличная отметка предполагает грамотное, логическое изложение ответа
«4»	если обучающийся полно освоил материал, владеет понятийным аппаратом, ориентируется в изученном материале, грамотно излагает ответ, но содержание, форма ответа имеют отдельные недостатки
«3»	если обучающийся обнаруживает знание и понимание основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, допускает неточности в определении понятий, не умеет доказательно обосновывать свои суждения
«2»	если обучающийся имеет разрозненные, бессистемные знания, не умеет выделять главное и второстепенное, допускает ошибки в определении понятий, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал

Оценочное средство 1.2

для проведения текущего контроля по результатам практических занятий

Тематика практических занятий, типовые задания. Критерии оценки оценочного средства 1.2 для проведения текущего контроля по результатам практических занятий.

1. Ситуационные задачи.

1. Отец семейства (его мать была резус-отрицательна, I группа крови) резус-положителен, III группа крови. Мать - резус-отрицательная, I группа крови. Какие возможны варианты (по группам крови и резус-фактору) у потомства.

2. Резус-отрицательная женщина, гомозиготная со второй группой крови, вышла замуж за резус- положительного мужчину с первой группой крови. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства.

3. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как доминантный сцепленный с X - хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность того, что следующий ребенок тоже будет с нормальными зубами.

4. Рecessивный ген гемофилии (несвертываемость крови) сцеплен с X- хромосомой (с полом). Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о будущих сыновьях и дочерях.

5. В медико – генетической консультации решается вопрос: является ли мальчик в семье супругов F. родным или приемным. Установлено: мать и отец имеют IV гр. крови rh-, ребенок – I гр. крови rh-.

Запишите решение генетической задачи.

6. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) передается как recessивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождается больная девочка и здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

7. В поликлинику пришли муж и жена, являющиеся троюродными братом и сестрой. Они жаловались, что у их ребенка наблюдаются судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, родители здоровы.

Какой предварительный диагноз вы можете поставить? Как его подтвердить? Чем можно помочь ребенку?

1. Фенилкетонурия: судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, а также то, что родители являются кровными родственниками указывает на эту болезнь.

2. Необходимо провести молекулярно-генетический и биохимические исследования.

3. Необходимо снять ребенка с грудного вскармливания и назначить специальную белковую диету без фенилаланина.

Оценивание выполнения практических заданий

Бинарная шкала (уровень освоения)	Показатели	Критерии
Зачтено	1. Полнота выполнения практического задания; 2. Своевременность выполнения задания;	Студентом задание выполнено самостоятельно. При этом составлен правильный алгоритм выполнения задания.
Не зачтено	3. Последовательность и рациональность выполнения задания;	Студентом задание не выполнено или имеются существенные ошибки в его выполнении.

Оценивание выполнения практических заданий

Отметка "5"

Практическая работа выполнена в полном объеме с соблюдением необходимой последовательности. Обучающиеся работали полностью самостоятельно: подобрали необходимые для выполнения предлагаемых работ источники знаний, показали необходимые для проведения практических и самостоятельных работ теоретические знания, практические умения и навыки.

Работа оформлена аккуратно, в оптимальной для фиксации результатов форме.

Отметка "4"

Практическая или самостоятельная работа выполнена студентами в полном объеме и самостоятельно. Допускается отклонение от необходимой последовательности выполнения, не влияющее на правильность конечного результата (перестановка пунктов типового плана, последовательность выполняемых заданий, ответы на вопросы). Используются указанные источники знаний. Работа показала знание основного теоретического материала и овладение умениями, необходимыми для самостоятельного выполнения работы.

Допускаются неточности и небрежность в оформлении результатов работы.

Отметка "3"

Практическая работа выполнена и оформлена с помощью преподавателя. На выполнение работы затрачено много времени (дана возможность доделать работу дома). Студент показал знания теоретического материала, но испытывали затруднения при самостоятельной работе со статистическими материалами.

Отметка "2"

Выставляется в том случае, когда студент оказался не подготовленным к выполнению этой работы. Полученные результаты не позволяют сделать правильных выводов и полностью расходятся с поставленной целью. Обнаружено плохое знание теоретического материала и отсутствие необходимых умений.

3. ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ

3.1. Вопросы для подготовки к дифференцированному зачёту:

(форма промежуточной аттестации)

Перечень

1. Генетика человека как наука. Разделы генетики.
2. Методы генетики.
3. Человек как генетический объект.
4. Ядро клетки. Кариотип человека.
5. Клеточный цикл. Митоз. Роль нарушения механизмов митоза в наследственной патологии.
6. Мейоз. Роль нарушения механизмов мейоза в наследственной патологии.
7. Гаметогенез.
8. Состав и строение ДНК.
9. Репликация и репарация ДНК.
10. РНК. Виды РНК.
11. Структура гена. Виды генов.
12. Синтез белка.
13. Регуляция деятельности генов.
14. Характеристика понятий: генотип, фенотип, признак, среда, ген, аллель, локус, доминантный, рецессивный, гомозиготный, гетерозиготный.
15. Законы Менделя.
16. Доминантные и рецессивные признаки человека.

17. Взаимодействие аллельных генов (неполное доминирование, летальные гены, множественный аллелизм, кодоминирование, плейотропные гены).
18. Взаимодействие неаллельных генов (эпистаз, комплементарность, полимерия).
19. Хромосомная теория Т.Моргана.
20. Сцепленные гены, кроссинговер.
21. Половые хромосомы. Сцепление с полом.
22. Аутосомное доминантное и рецессивное наследование.
23. Х-сцепленное доминантное и рецессивное наследование.
24. У- сцепленное наследование.
25. Митохондриальная наследственность
26. Изменчивость. Виды изменчивости.
27. Модификационная изменчивость. Норма реакции и фенкопии
28. Мутагенез. Виды мутагенов.
29. Механизм мутагенеза
30. Виды мутагенеза
31. Геномные мутации
32. Хромосомные мутации
33. Генные мутации
34. Принципы клинической диагностики наследственной патологии.

3.2. Процедура проведения дифференцированный зачёт _ (форма промежуточной аттестации)

3.3. Методические рекомендации по подготовке и проведению промежуточной аттестации по дисциплине

Зачёт проводится одновременно для всей учебной группе.

3.4. Критерии оценки по результатам освоения дисциплины

Оценка «отлично» выставляется обучающемуся, показавшему всесторонние и глубокие знания программного материала и дополнительной литературы, а также творческие способности в понимании, изложении и практическом использовании материала.

Оценка «хорошо» ставится обучающемуся, показавшему полное знание программного материала, освоившему основную рекомендательную литературу, показавшему стабильный характер знаний и умений и способному к их самостоятельному применению и обновлению в ходе последующего обучения и практической деятельности.

Оценка «удовлетворительно» ставится обучающемуся, показавшему знания основного программного материала в объеме, необходимом для последующего обучения и предстоящей практической деятельности, знакомому с основной рекомендованной литературой, допустившему неточности в ответе на ДЗ, но обладающему необходимыми знаниями и умениями для их устранения при корректировке со стороны экзаменатора.

Оценка «неудовлетворительно» ставится обучающемуся, обнаружившему существенные пробелы в знании основного программного материала, допустившему принципиальные ошибки при применении теоретических знаний, которые не позволяют ему продолжить обучение или приступить к практической деятельности без дополнительной подготовки по данной дисциплине.

4 ОСОБЕННОСТИ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

В ходе текущего контроля осуществляется индивидуальное общение преподавателя с обучающимся. При наличии трудностей и (или) ошибок у обучающегося преподаватель в ходе

текущего контроля дублирует объяснение нового материала с учетом особенностей восприятия обучающимся содержания материала практики.

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации обеспечивается соблюдение следующих требований:

- для обучающихся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья текущий контроль и промежуточная аттестация проводится с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся (далее - индивидуальные особенности).

- проведение мероприятий по текущему контролю и промежуточной аттестации для лиц с ограниченными возможностями здоровья в одной аудитории совместно с обучающимися, не имеющими ограниченных возможностей здоровья, допускается, если это не создает трудностей для обучающихся;

- присутствие в аудитории ассистента, оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь с учетом их индивидуальных особенностей (занять рабочее место, понять и оформить задание, общаться с преподавателем); предоставление обучающимся при необходимости услуги с использованием русского жестового языка, включая обеспечение допуска на объект сурдопереводчика, тифлопереводчика (в организации должен быть такой специалист в штате (если это востребованная услуга) или договор с организациями системы социальной защиты по предоставлению таких услуг в случае необходимости);

- предоставление обучающимся права выбора последовательности выполнения задания и увеличение времени выполнения задания (по согласованию с преподавателем); по желанию обучающегося устный ответ при контроле знаний может проводиться в письменной форме или наоборот, письменный ответ заменен устным.

Приложение

Комплект оценочных средств для проведения промежуточной аттестации (при наличии)

Вариант 1

Инструкция по выполнению задания:

Предлагается ответить на следующие задания:

Выберите один верный ответ

1. Ген — участок молекулы

а) РНК

в) белка

б) ДНК

г) липида

2. Парные гены, контролирующие проявление одного и того же признака и расположенные в гомологичных хромосомах, называются

а) доминантными

в) сцепленными

б) рецессивными

г) аллельными

3. Зигота, содержащая одинаковые аллельные гены, называется

а) гомозигота

в) мультизигота

б) гетерозигота

г) кариозигота

4. Признак, уступающий доминантному в силе и проявляющийся только в гомозиготном состоянии определяющего его гена, называется

- а) гомозиготным
- в) аллельным
- б) рецессивным
- г) гетерозиготным

5. Генотип — это совокупность

- а) всех генов вида
- в) всех генов, расположенных в ядре клетки
- б) всех генов организма
- г) всех генов популяции

6. При моногибридном скрещивании гетерозиготных родителей во втором поколении происходит расщепление по фенотипу в соотношениях 3:1, а по генотипу 1:2:1 — это формулировка закона

- а) единообразия
- б) независимого распределения генов
- в) сцепленного наследования
- г) расщепления

7. В соматических клетках здорового человека находятся

- а) 32 хромосомы
- в) 21 хромосома
- б) 46 хромосом
- г) 23 хромосомы

8. Из зиготы разовьется девочка, если в ней окажется хромосомный набор

- а) 44 аутосомы + XX
- в) 44 аутосомы + XY
- б) 23 аутосомы + X
- г) 22 аутосомы + Y

9. Сцепленными называют гены, лежащие в

- а) одной гамете
- в) одной хромосоме
- б) гомологичных хромосомах
- г) негомологичных хромосомах

10. Кроссинговер — это

- а) сближение гомологичных хромосом в мейозе
- б) хромосомная мутация
- в) обмен гомологичными участками хромосом в мейозе
- г) расхождение к полюсам клетки хроматид в митозе

Оценки объявляются в день проведения дифзачёта.